



# ASSEMBLÉE NATIONALE

15ème législature

## Diagnostic néonatal

Question écrite n° 6937

### Texte de la question

M. Philippe Berta interroge Mme la ministre des solidarités et de la santé sur le calendrier et les modalités de mise en œuvre du renforcement du diagnostic néonatal. La France a été pionnière dans le déploiement de cette forme de dépistage, dès les années 70. Elle accuse cependant aujourd'hui un retard conséquent, avec seulement cinq maladies dépistées (la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la drépanocytose et la mucoviscidose) quand ses voisins européens dépistent jusqu'à 40 pathologies à la naissance. L'extension de ce dépistage néonatal des maladies rares, possible grâce aux progrès de la technique, permettrait de poser des diagnostics définitifs, de prévenir la survenue de complications sévères, ou d'en limiter la gravité, de réduire l'errance diagnostique qui est en moyenne de 4 ans, et de mettre en place des parcours de prise en charge adéquats pour davantage de maladies rares. La stratégie nationale de santé prévoit « d'évaluer les possibilités d'augmenter le nombre de maladies dépistées » pour renforcer le diagnostic néonatal. Il se réjouit de cet objectif, rappelle l'importance centrale du diagnostic néonatal pour les maladies rares et souhaite connaître le calendrier et les modalités de mise en œuvre de cette mesure.

### Texte de la réponse

L'élargissement du périmètre du dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale au-delà des cinq maladies rares actuellement dépistées est inscrit dans la stratégie nationale de santé 2018-2022. Cela traduit l'importance attachée à cette intervention de prévention secondaire, qui est proposée chez tous les nouveau-nés 72 heures après leur naissance, sans participation financière des parents. Le plan Priorité Prévention, qui découle de la stratégie nationale de santé, précise que, suite à la recommandation publiée de la Haute autorité de santé (HAS), le dépistage néonatal d'une 6ème maladie rare sera mis en place : il s'agit d'une erreur innée du métabolisme, le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD). Les services du ministère des solidarités et de la santé préparent actuellement le déploiement de ce dépistage. Le préalable à l'élargissement du dépistage néonatal est de mener à son terme la réorganisation en cours de ce programme national de santé. En effet, l'année 2018 verra le passage de l'organisation associative, à la fois régionale et nationale, sur laquelle reposait le dépistage néonatal depuis plus de 40 ans, à une nouvelle organisation qui s'appuiera sur des centres hospitalo-universitaires. La première étape a été la création, dans chaque région, d'un centre régional de dépistage néonatal. Ces centres régionaux sont en place depuis le 1er mars 2018. Ils faciliteront la mise en œuvre de nouveaux dépistages. Certains d'entre eux nécessiteront l'acquisition préalable d'appareils de laboratoire permettant la réalisation des examens de biologie médicale nécessaires à ces nouveaux dépistages. La HAS doit évaluer et rendre un avis avant qu'un nouveau dépistage puisse être envisagé. En effet, il ne suffit pas que la technique de dépistage existe pour qu'un dépistage en population soit mis en œuvre. Une évaluation préalable du programme est indispensable. La HAS travaille actuellement à l'évaluation du dépistage néonatal d'erreurs innées du métabolisme autres que la phénylcétonurie, déjà dépistée, et le déficit en MCAD, car c'est un domaine dans lequel la France dépiste effectivement un nombre limité de ces maladies rares par rapport à certains autres pays équivalents. La HAS évalue également le dépistage néonatal du déficit immunitaire combiné sévère. Enfin, la HAS assurera

dorénavant une activité de veille sur les dépistages néonataux en expérimentation ou en perspective en France ou à l'étranger ou bien déjà réalisés à l'étranger, permettant d'anticiper au mieux la mise en œuvre de nouveaux dépistages. En fonction des résultats de ces évaluations, le programme pourra évoluer dans le temps.

## Données clés

**Auteur :** [M. Philippe Berta](#)

**Circonscription :** Gard (6<sup>e</sup> circonscription) - Mouvement Démocrate et apparentés

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 6937

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** [Solidarités et santé](#)

**Ministère attributaire :** [Solidarités et santé](#)

## Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le :** [27 mars 2018](#), page 2527

**Réponse publiée au JO le :** [19 juin 2018](#), page 5378